

eP2028**Investigação neonatal de distúrbio de diferenciação sexual e restrição de crescimento conduz a diagnóstico familiar de raro cromossomo em anel**

Bibiana Mello de Oliveira, Mariana Eberle Sehbe, Eduardo Correa Costa, Clarice Beatriz Giacomini, Mariluce Riegel, Julio César Loguercio Leite - HCPA

Introdução: Discutimos o caso de paciente avaliado no período neonatal devido a distúrbio de diferenciação sexual, dismorfias e restrição de crescimento. Investigação citogenética conduziu ao diagnóstico de anel do cromossomo 3 e investigação familiar mostrou ser o primeiro caso herdado desta cromossomopatia descrito, com a observação de um novo fenótipo: distúrbio da diferenciação sexual. **Objetivos:** Descrição fenotípica e genotípica de caso clínico. **Métodos:** Relato de caso. **Resultados:** Paciente de 15 meses, avaliado em internação intensiva neonatal devido a restrição de crescimento, distúrbio da diferenciação sexual e plaquetopenia. Primeiro filho de pais não consanguíneos, com histórico materno de baixa estatura, dismorfias e abortamento pregresso em primeiro trimestre. História pré-natal sem agravos, porém ao nascimento apresentava restrição de crescimento proporcionada. Apresentava ainda plaquetopenia severa e disfunção ventilatória, sendo iniciada terapia para sepse, com boa resposta. Ao exame apresentava hipospádia com uretra em base de falo, microfalo, bolsa escrotal fusionada, rugosa, com gônadas palpáveis, micrognatia e filtro longo. Foi realizado cariótipo bandas G que evidenciou cariótipo masculino com cromossomo 3 em anel em todas as células avaliadas. Após aconselhamento genético prosseguiu-se à investigação familiar, com cariótipo materno mostrando cromossomo 3 em anel. Recebeu alta da UTI neonatal aos 25 dias de vida e manteve acompanhamento multidisciplinar, com boa resposta a testosterona intramuscular e posterior correção cirúrgica de hipospádia. Investigação através de hibridização comparativa por array mostrou deleção terminal da região 3p26.3 de 276kb contendo o gene CHL1. **Conclusões:** Cromossomos em anel são anomalias cromossômicas estruturais raras, observadas em até 1:50.000 fetos, associados a perdas variáveis de material cromossômico. Normalmente esses cromossomos não são mantidos por mais do que uma geração devido a instabilidade meiótica. Na literatura, há apenas treze casos descritos de pacientes com cromossomo 3 em anel ou r(3). As manifestações mais prevalentes são restrição de crescimento pré/pós-natal, microcefalia, deficiência intelectual, micrognatia e dismorfias faciais. Diferentemente do presente caso, todos os demais descritos são de novo, ou seja, esporádicos, e em nenhum caso observou-se o fenótipo de distúrbio de diferenciação sexual. Este é o terceiro caso de r(3) caracterizado usando técnicas moleculares. **Palavras-chaves:** cromossomo em anel, cromossomopatia, distúrbios da diferenciação sexual